



13° FORUM ITALIANO SULLA FIBROSI CISTICA

Riscrivere il futuro insieme:
nuovi percorsi di vita e di cura.

BARI 15_16 NOV 2025 HOTEL PARCO DEI PRINCIPI



LIFC
Lega Italiana
Fibrosi Cistica

Il Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC) come strumento di conoscenza, sorveglianza e programmazione sanitaria

Marco SALVATORE

Direttore - Struttura Interdipartimentale Malattie Rare Senza Diagnosi
Centro Nazionale Malattie Rare

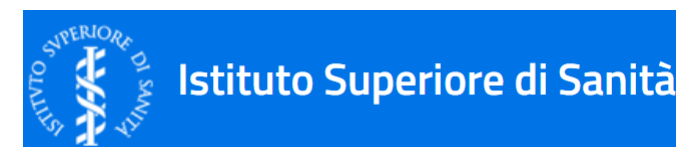
Istituto Superiore di Sanità

Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC)

- esempio di collaborazione e inclusione Nazionale -



- ✓ Il RIFC è uno dei **primi registri nazionali** per la FC: istituito nel 1988.
- ✓ Dal 2004 è **gestito presso l'Istituto Superiore di Sanità** (ISS, Centro Nazionale Malattie Rare)
- ✓ Si basa su collaborazione clinico-scientifica fra:
 - Istituto Superiore di Sanità (ISS, Centro Nazionale Malattie Rare) (Coordinatore)
 - Centri Regionali di Riferimento (CRR) per FC
 - Centri Regionali di Supporto (SS) per FC
 - Ospedale Pediatrico Bambin Gesù (OPBG)
 - Lega Italiana Fibrosi Cistica (LIFC)
 - Società Italiana Fibrosi Cistica (SIFC)



- ✓ **29 Centri di Riferimento e Supporto** FC (istituiti dalla legge 548/93) inviano i dati direttamente al RIFC
- ✓ Invio dati al **Ministero della Salute** per ripartizione fondi assegnati ai Centri FC



www.iss.it/centro-nazionale-per-le-malattie-rare



Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC)

- esempio di collaborazione e condivisione Internazionale -



- ✓ I dati del RIFC sono condivisi a livello Europeo con lo *European CF Society Patient Registry* (ECFSPR)

ecfs

ABOUT US RESEARCH CARE EDUCATION CONFERENCES & EVENTS PUBLICATIONS MEMBERSHIP LOG IN

ecfs

ECFS PATIENT REGISTRY

Introduction

ECFS Patient Registry

General Information Registry Guidelines Data Requests Software Publications Reports Useful links Registry project outside Europe

General Information / Introduction

Last update: 21 June 2023

Introduction

The European Cystic Fibrosis Society Patient Registry collects demographic and clinical data from consenting people with cystic fibrosis (CF) in Europe, in accordance with agreed inclusion criteria and definitions. The information is used to measure, survey and compare aspects of CF and its treatment in participating countries, to deepen our understanding of CF, to improve standards of care, to provide data for epidemiological research and to facilitate public health planning.

The Registry's database includes data from more than 54,000 people with CF, from 40 participating countries, and longitudinal data from 2008 to 2021. It is a unique resource reflecting the reality of CF across Europe.

Click [here](#) for more information about the Registry.

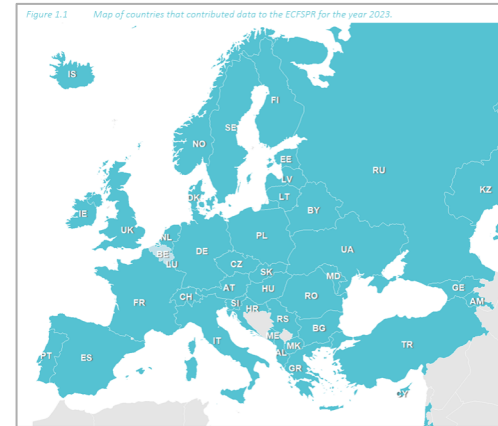
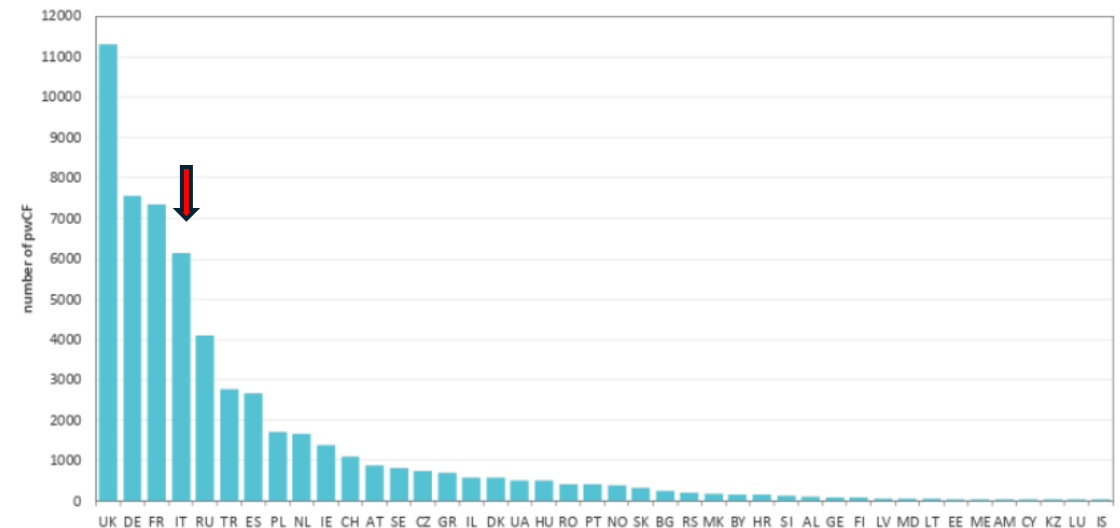


Figure 1.2 The number of people with CF registered in the ECFSPR varies across countries.

Number of people with CF registered in the ECFSPR in 2023.



DATI 2023

Totale pazienti in Europa = 56.144

L'Italia è il quarto Paese per condivisione di dati e tra i Partners di eccellenza per *qualità del dato e contributi scientifici*



EPIDEMIOLOGIA
& PREVENZIONE

REGISTRO ITALIANO FIBROSI CISTICA:
10 ANNI DI ATTIVITÀ

A. BOSSI, F. BATTISTINI, ET AL.

ESTRATTO

1999; 23: 5-16

Lauri Edizioni

Il RIFC: un po' di storia



« Il registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC) nasce (nel 1988) con l'intenzione e la necessità di *pianificare adeguati interventi di politica sanitaria* e cercare di *soddisfare al meglio i bisogni dei pazienti e delle loro famiglie* » (Anna Bossi et al. *Epid Prev* 1999, 23: 5-16)



Dal 1988 ad oggi sono cambiate molte cose in termini di *qualità, strumenti e regole (es. privacy)*



«Artificial intelligence in medicine and the pursuit of environmentally responsible science»
(www.thelancet.com/digital-health 2024)

Il RIFC nel 2025 (37 anni di storia)



www.registroitalianofibrosicistica.it/

Il sito di riferimento del RIFC dove sono riportate informazioni, pubblicazioni, report e collaborazioni

The screenshot shows the homepage of the Registro Italiano Fibrosi Cistica (RIFC) website. At the top, the RIFC logo is on the left, and navigation links (Home, Chi Siamo, Rapporti E Pubblicazioni, Normativa, Contattaci) are on the right. The main banner features the text "REGISTRO ITALIANO FIBROSI CISTICA (RIFC)" and "Rapporto 2021-2022" with a "Fai clic qui" button. Below the banner, there are four content boxes: "IL RIFC" (describing the register's history), "Report" (with a document icon), "Report at glance" (with a book icon), and "Pubblicazioni" (with a document icon). Each box contains a brief description and a "Lista" link.



www.iss.it/centro-nazionale-per-le-malattie-rare





Registro Italiano
Fibrosi Cistica



[Home](#)

[Chi Siamo](#)

[Rapporti E Pubblicazioni](#)

[Normativa](#)

[Contattaci](#)

RIFC: la governance

Responsabile Scientifico RIFC

Marco Salvatore

*Centro Nazionale Malattie Rare,
Istituto Superiore di Sanità*

- Decidere le politiche del RIFC
- Concordare i contenuti report annuale
- Effettuare Studi *ad hoc* sui dati del registro

Comitato Scientifico RIFC

Marco Cipolli

*Centro regionale veneto per la
fibrosi cistica - Verona
Azienda ospedaliero-universitaria
integrata di Verona*

Giovanni Taccetti

*Centro regionale toscano di
riferimento per la fibrosi cistica -
Firenze
Azienda ospedaliero-universitaria
Meyer*

Benedetta Fabrizzi

*Centro di riferimento regionale per
la fibrosi cistica - Ancona
Azienda ospedaliero-universitaria
Ospedali Riuniti, Presidio Salesi
(CRR)*

Marco Salvatore

*Centro Nazionale Malattie Rare,
Istituto Superiore di Sanità*

Armando Magrelli

*Dept. Valutazione preclinica e
clinica dei farmaci*

Daniela Pierannunzio

*Centro nazionale prevenzione delle
malattie e promozione della salute*

Rita Padoan

*Membro delegato dalla Lega
Italiana Fibrosi Cistica*

Comitato Tecnico RIFC

Annalisa Amato

Lega Italiana Fibrosi Cistica

Giuseppe Campagna

Lega Italiana Fibrosi Cistica

Fabio Majo

*UOC Pneumologia e Fibrosi Cistica
- Centro per la fibrosi cistica
Ospedale pediatrico Bambino Gesù*

Gianluca Ferrari

*Centro Nazionale Malattie Rare,
Istituto Superiore di Sanità*

- Supporto tecnico-informatico
- Analisi statistica dei dati
- Aggiornamento costante con i centri FC



www.iss.it/centro-nazionale-per-le-malattie-rare



RIFC: gli obiettivi



Registro Italiano Fibrosi
Cistica

[Home](#)

[Chi Siamo](#)

[Rapporti E Pubblicazioni](#)

[Normativa](#)

[Contattaci](#)



L'obiettivo principale del RIFC è quello di contribuire al miglioramento della gestione del paziente affetto da FC attraverso:



la raccolta di dati epidemiologici sulla prevalenza e incidenza della FC



l'analisi delle tendenze di medio e lungo periodo nelle caratteristiche clinico epidemiologiche della malattia



l'identificazione delle principali necessità assistenziali sul territorio nazionale utili per la programmazione sanitaria e per la distribuzione di risorse



informare il Ministero della Salute sulla ripartizione per regione di residenza dei pazienti in vita al 31.12. di ogni anno, per la corretta distribuzione dei fondi come previsto dalla Legge 548/93

RIFC: la pubblicazione dei risultati e la condivisione con tutta la comunità scientifica

<https://epiprev.it/publicazioni/registro-italiano-fibrosi-cistica-rifc-rapporto-2021-2022>

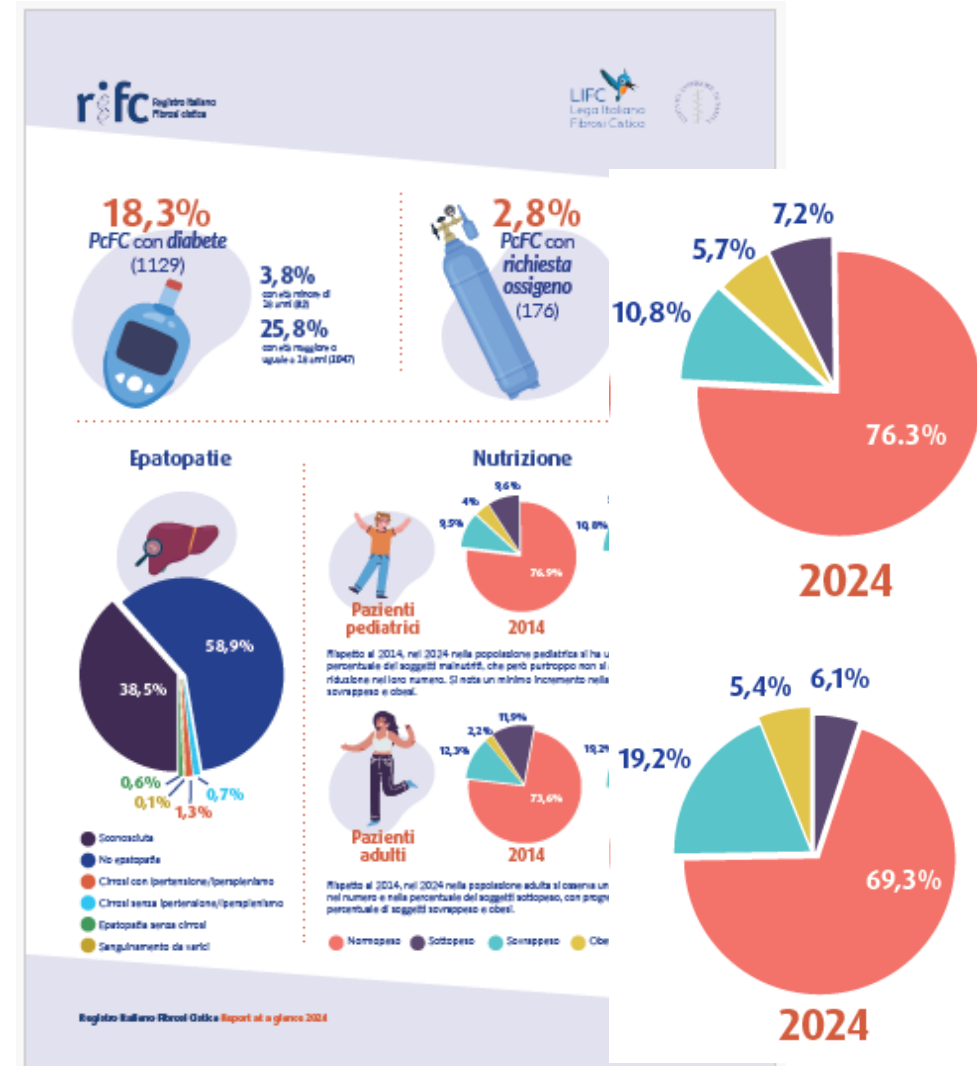
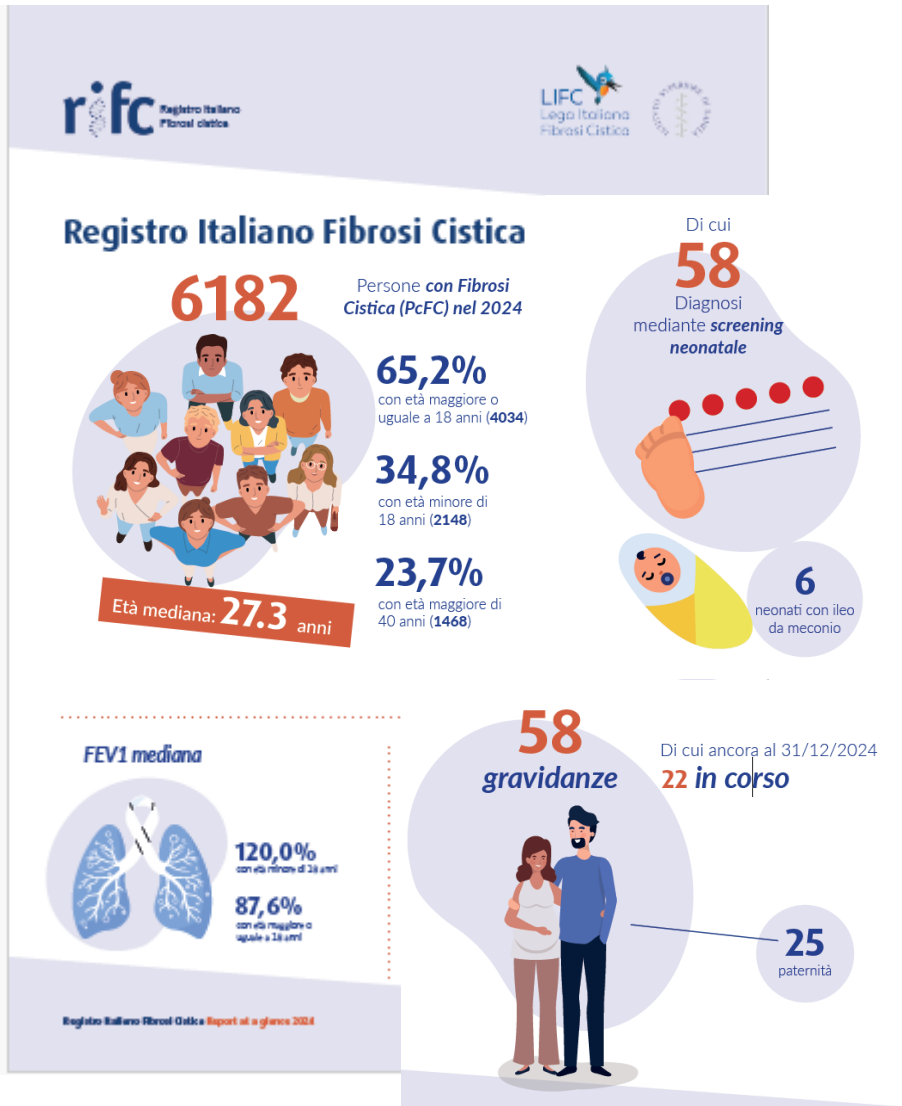
I dati 2023-24 sono in pubblicazione



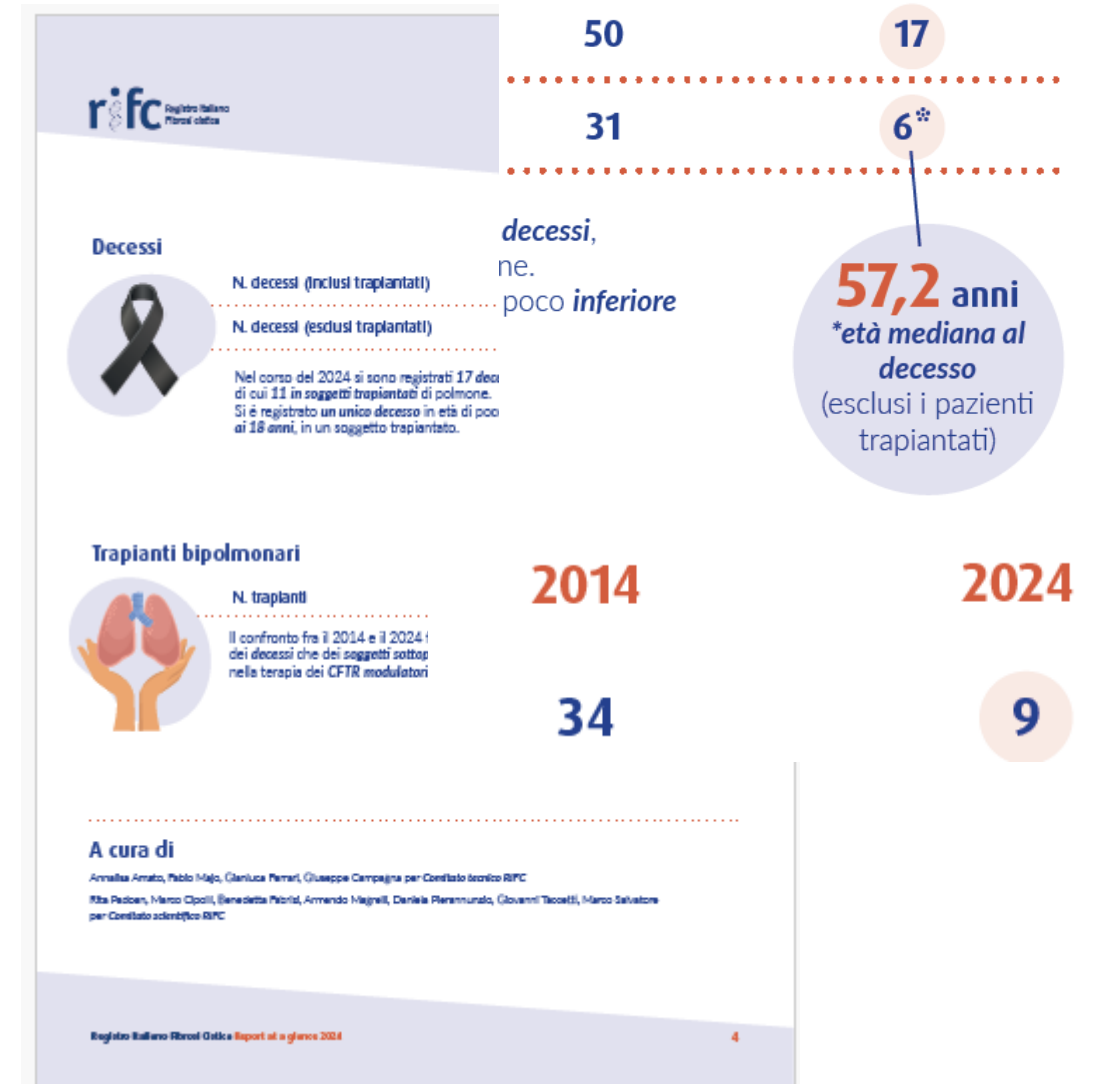
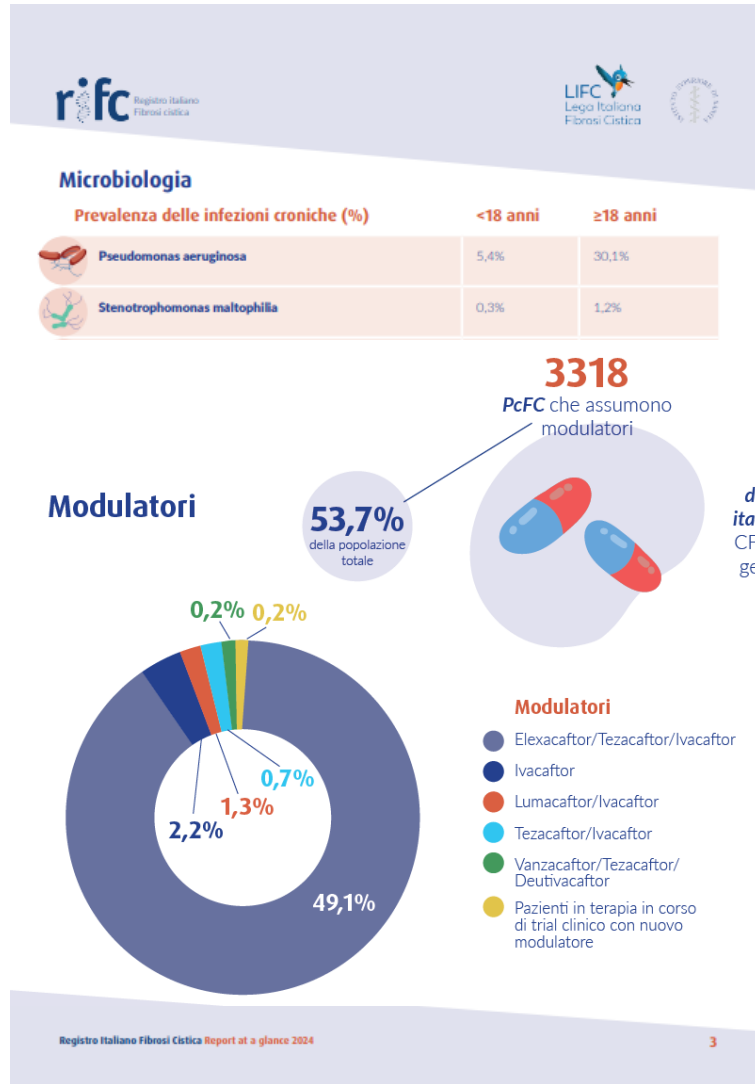
www.iss.it/centro-nazionale-per-le-malattie-rare



RIFC: il report at-a-glance 2024



RIFC: il report at-a-glance 2024



I dati dal RIFC (ieri)

Tabella I. Nati e diagnosticati con CF per anno e nati vivi in Italia nello stesso periodo.

Table I. Born and diagnosed with CF by year, and live born infants in Italy in the same period.

Anni	Diagnosi di FC	Nati con FC	Nati vivi in Italia
<1988	1944	2452	-
1988	173	119	577.856
1989	156	126	567.268
1990	153	135	580.761
1991	159	135	562.787
1992	161	122	575.216
1993	195	129	552.587
1994	177	117	536.665
1995	192	118	526.064
1996	157	91	536.740
1997	132	67	540.506
Totale	3601	3611	-

Figura 5. Piramide per età al 1.1.1988 (A) e al 31.12.1997 (B).
Figure 5. Pyramid by age on 1.1.1988 (A) and on 31.12.1997 (B).

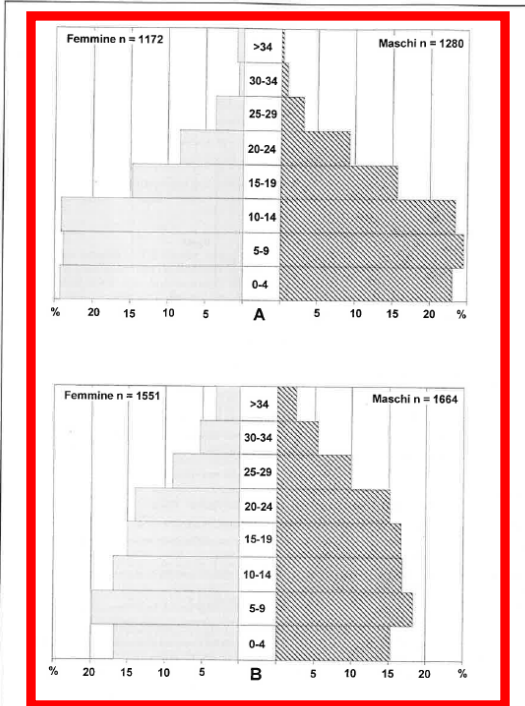
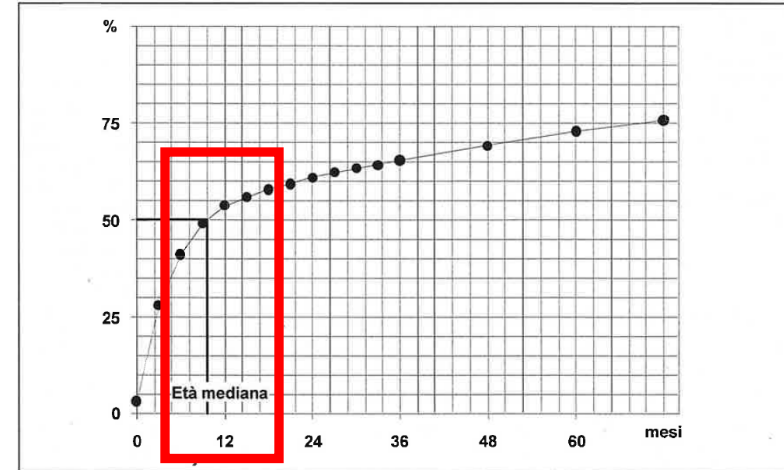


Figura 2. Distribuzione cumulativa (%) dell'età alla diagnosi.
Figure 2. Cumulative distribution (%) of age at diagnosis.



Epid Prev 1999; 23: 5-16

8

A. Bossi et al.

I dati dal report pubblicato nel 1999 ci mostrano una popolazione FC caratterizzata da:

- Un totale di 3611 PcFC
- Una età alla diagnosi di circa 12 mesi
- Una piramide per età con il tipico schiacciamento verso il basso e una bassa sopravvivenza (intorno a 30 anni)



I dati dal RIFC (oggi)

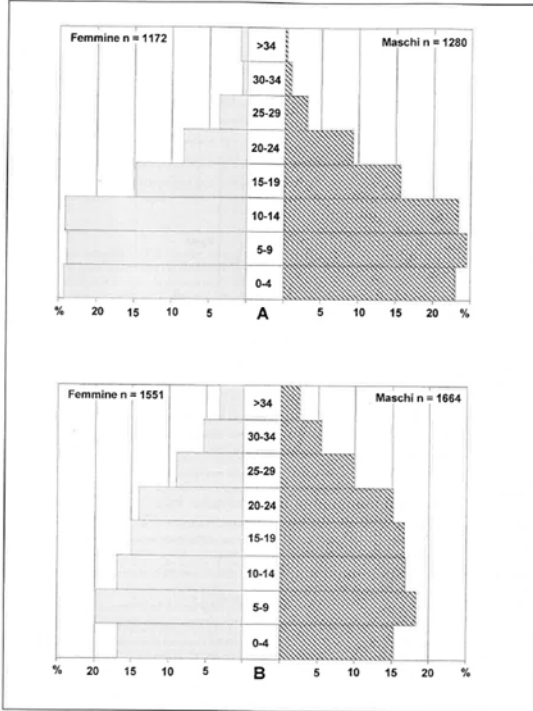
	2010	2023	2024
Pazienti con diagnosi di FC (n)	4159	6127	6182
Età mediana dei pazienti (anni)	17	24,1	27,3
Età alla diagnosi (Mediana, mesi)	5	3.84	3.96
Pazienti di età ≥18 anni, n (%)	2034	3927 (64.1)	4034 (65.3)
Pazienti con almeno una mutazione [delta]F508 su un allele	2799	4140 (67.6)	4160 (67.3)
Nuove diagnosi, n (%)	169	103 (1.7)	134 (2.2)
Pazienti deceduti, n (%)	34	19 (0.31)	17 (0.27)
Età mediana al decesso, anni	35	43.0	51.7
Età mediana al decesso esclusi i pazienti trapiantati, anni	-	48.3	57.2
Copertura nazionale rispetto alla popolazione FC	66%	98%	98%

- La popolazione con FC è aumentata
- Età mediana alla diagnosi è intorno ai **3 mesi** (effetto screening neonatali effettuati in tutta Italia)
- L'età mediana al decesso è aumentata (**oltre i 51 anni**).
- Nel corso del 2024 si sono registrati 17 decessi, di cui 11 in soggetti trapiantati di polmone.
- Si è registrato **un unico decesso** in età di poco inferiore ai 18 anni, in un soggetto trapiantato.
- Copertura RIFC **98%**

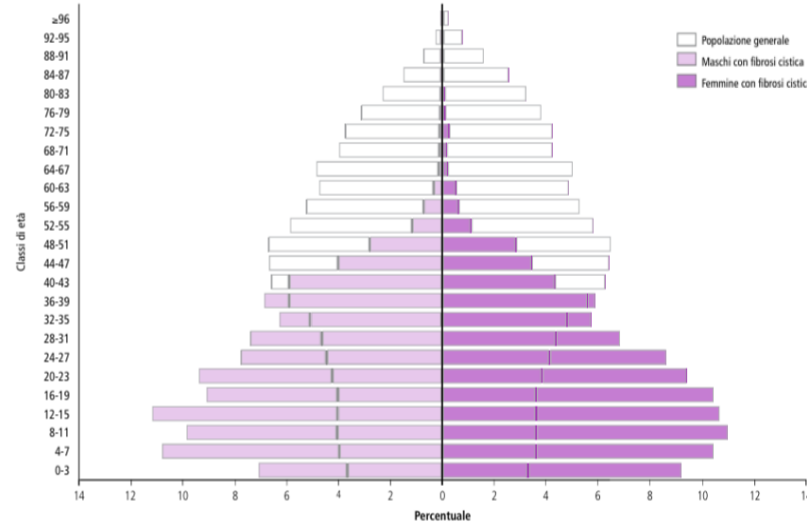
RIFC: i pazienti FC per classi di età

1988

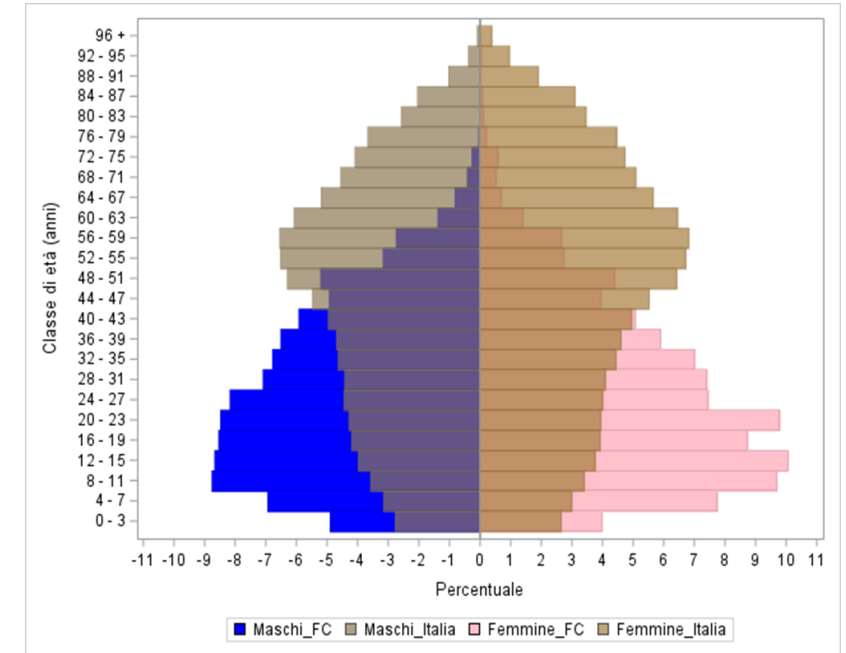
Figura 5. Piramide per età al 1.1.1988 (A) e al 31.12.1997 (B).
Figure 5. Pyramid by age on 1.1.1988 (A) and on 31.12.1997 (B).



2011-14



2024



- Classe maggiormente rappresentata è la **18-35**
- Aumento popolazione adulta (**>36 anni**) dovuto a maggior sopravvivenza dei pazienti, miglioramento della sensibilità diagnostica da parte dei medici dell'adulto e ai nuovi farmaci modulatori
- Popolazione in sesta e settima decade vita

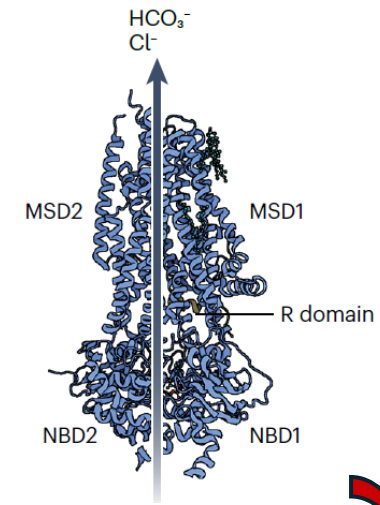
II RIFC: il dato genetico

Mutazione	Nome cDNA	Nome proteina	Classe	N	%
F508del	c.1521_1523delCTT	p.Phe508del	2	5394	43,64
N1303K	c.3909C>G	p.Asn1303Lys	2	656	5,31
G542X	c.1624G>T	p.Gly542X	1	563	4,56
2789+5G>A	c.2657+5G>A		5	363	2,94
5T;TG12	c.[1210-12[5];1210-			279	2,26
D1152H	c.3454G>C	p.Asp1152His	4	274	2,22
W1282X	c.3846G>A	p.Trp1282X	1	243	1,97
2183AA->G	c.2051_2052delAAinsG	p.Lys684SerfsX38	1	214	1,73
1717-1G->A	c.1585-1G>A		1	188	1,52
3849+10kbC->T	c.3718-2477C>T		5	171	1,38
G85E	c.254G>A	p.Gly85Glu		143	1,16
R553X	c.1657C>T	p.Arg553X	1	140	1,13
R1162X	c.3484C>T	p.Arg1162X	1	138	1,12
L1077P	c.3230T>C	p.Leu1077Pro	2	110	0,89
G1244E	c.3731G>A	p.Gly1244Glu	3	94	0,76
R347P	c.1040G>C	p.Arg347Pro	4	94	0,76
4382delA	c.4251delA	p.Glu1418ArgfsX14	6	85	0,69
P5L	c.14C>T	p.Pro5Leu	2	79	0,64
R1066H	c.3197G>A	p.Arg1066His	2	73	0,59
T338I	c.1013C>T	p.Thr338Ile	4	69	0,56
4016insT				63	0,51
unknown				156	1,26
Mutazioni con frequenza allelica <0.5%				2771	22,42

- Oltre il **99%** di pazienti caratterizzati da un punto di vista genetico
- La mutazione più frequente in Italia è la **F508del**, con una frequenza allelica del **43,6%**
- Rispetto ai dati del registro europeo, in Italia viene identificata una maggior percentuale di pazienti portatori delle mutazioni **N1303K** (5,3%), **G542X** (4,6%), **2789+5G>A** (2,9%).

Il RIFC: i dati sui farmaci innovativi

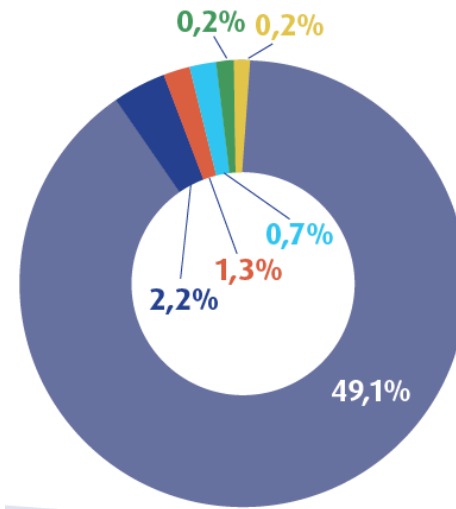
I farmaci modulatori sono in grado di ripristinare (o quasi) il normale funzionamento del gene CFTR, causa della FC (*dati 2024*)



WT CFTR gene



F508del CFTR gene

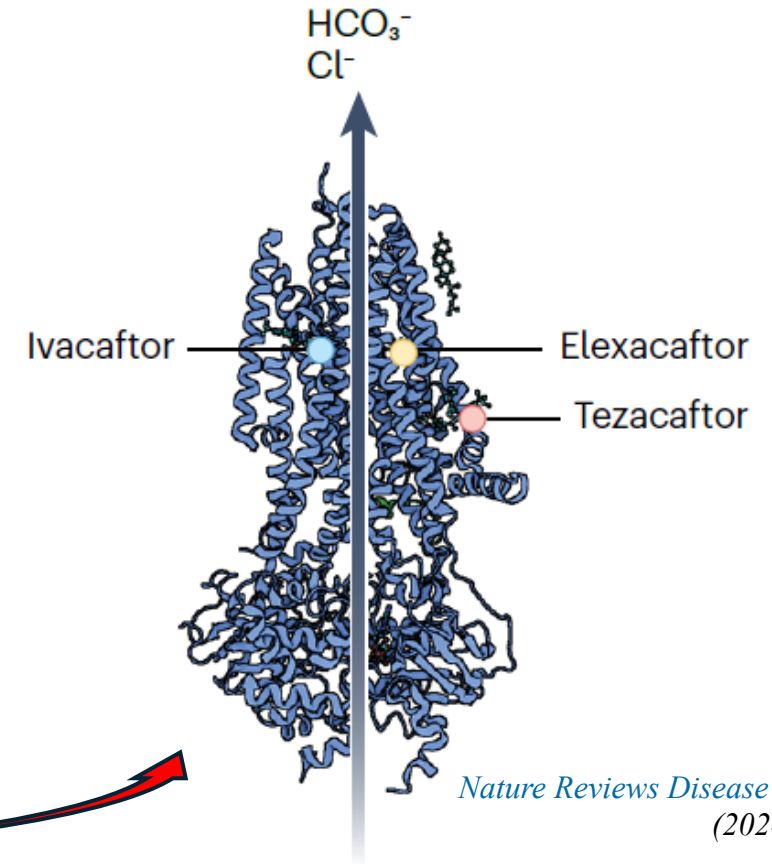


Modulatori

- Elexacaftor/Tezacaftor/Ivacaftor
- Ivacaftor
- Lumacaftor/Ivacaftor
- Tezacaftor/Ivacaftor
- Vanzacaftor/Tezacaftor/Deutivacaftor
- Pazienti in terapia in corso di trial clinico con nuovo modulatore

Frequenza

- 3034 (49,1%)
- 136 (2,2%)
- 81 (1,3%)
- 44 (0,7%)
- 11 (0,2%)
- 12 (0,2%)



Nature Reviews Disease Primers
(2024) 10:53

I dati dal RIFC durante la pandemia da SARS-CoV-2



 Registro Italiano
Fibrosi Cistica

[Chi siamo](#) [Contatti](#) [Link Utili](#)



Report pazienti positivi a infezione da SARS-Cov-2

[Vai alla pagina](#)



Accesso ai dati RIFC
Sono disponibili le modalità di richiesta di accesso ai dati del RIFC



Rapporti e pubblicazioni
Articoli, rapporti e pubblicazioni inerenti al Registro Fibrosi Cistica



La Normativa
La Normativa del Registro Italiano



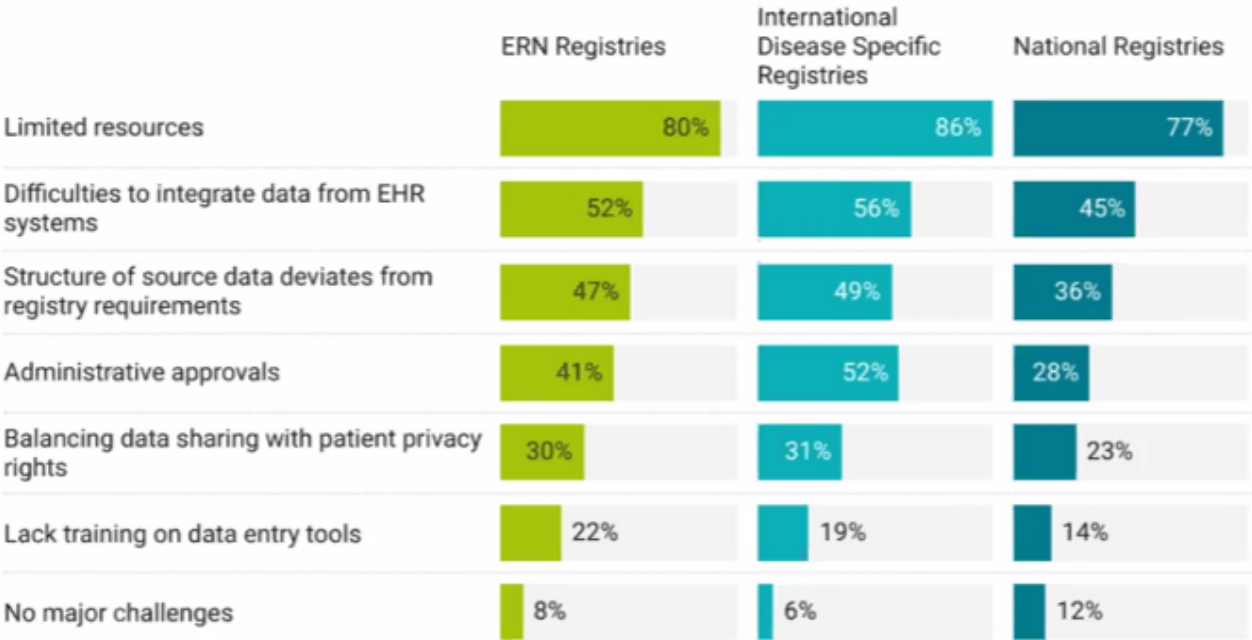
Area riservata ai Centri
E' disponibile l'accesso riservato ai Centri di Riferimento e Servizi di

Durante il **periodo pandemico** il RIFC ha collezionato **informazioni sullo stato di salute delle PcFC** che contraevano covid-19 direttamente dai centri condividendo le stesse con **comunità scientifica nazionale e internazionale**, offrendosi come strumento di ricerca di qualità e standardizzata a supporto del SSN.

Problemi generali nella tenuta di un registro



Limited Resources and Technical Hurdles Challenge Data Entry



Marco Roos personal communication
JARDIN general assembly 8/10/2025

«European CF patients registry: Pharmacovigilance (PMV) studies on CFTR modulator» (2018-2029)

Coordinator: European Cystic Fibrosis Society Patient Registry (Project manager dr. Lutz Naehrlich)

To assess the long-term effectiveness of ELX/TEZ/IVA among children with CF who are heterozygous for F508del and are aged 2 through 5 years

Pharmacovigilance (PMV) study, based on secondary use of data, to monitor the *safety and efficacy* of Lumacaftor/Ivacaftor in 2-5 year old F508del homozygote CF patients

The **European Medical Agency (EMA)** has requested Vertex Pharmaceuticals to execute this study with the European CF Society Patient Registry (ECFSR).

Italy is asked to contribute data to this comparator group of 2-5 year old F508del homozygote CF patients.

Richiesta fondi per 2026
Inviata settembre 2025

Budget RIFC: circa 220.000 Euro/anno



Registro Italiano
Fibrosi Cistica

[Home](#) [Chi Siamo](#) [Rapporti E Pubblicazioni](#) [Normativa](#) [Contattaci](#)

Progetto Farmacovigilanza (PMV study)

Il 20 novembre 2021 il RIFC ha sottomesso l'application form ai responsabili del Registro Europeo per la descrizione dell'uso dei fondi derivanti dal finanziamento.

[Scopri di più](#)



www.iss.it/centro-nazionale-per-le-malattie-rare



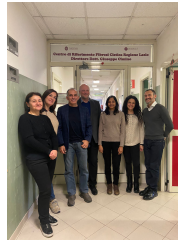
Verona, 2024



Genova, 2024



Roma CRR,
2024



Cerignola, 2025



Bari, 2025

Purposes and Scope



- To confirm that the **data entered** is of the **highest quality** and that it **accurately reflects the original medical record**.
- To better **understand** if there are **limitations**

Esempio di sostenibilità di un registro

**Registro Italiano
Fibrosi Cistica**

Home Chi Siamo Rapporti E Pubblicazioni Normativa **Contattaci**



Accesso ai dati RIFC
Sono disponibili di seguito gli allegati che descrivono le modalità e i costi per richiedere dati al Registro Italiano Fibrosi Cistica.

**Modulo richiesta dati RIFC**
Richiesta di dati al CS e CT del Registro Italiano Fibrosi Cistica.
Scarica il form da compilare per richiedere i dati RIFC.

**Costi**
Apri il documento per consultare il dettaglio dei costi di estrazione ed elaborazione dati.

**Coordinate Bancarie RIFC**
Il conto corrente RIFC:
LEGA ITALIANA FIBROSI CISTICA ONLUS
Banca Intesa San Paolo
IBAN: IT98 0030 6909 6061 0000 0151 634.



RICHIESTA DATI RELATIVI A:

- ☐ Singolo CRR FC, SS FC, OPBG
- ☐ Più di un CRR FC, SS FC, OPBG
- ☐ Tutti i CRR FC, SS FC, OPBG

RICHIESTA DATI SOTTO FORMA DI:

- ☐ Dato grezzo (solo per il CRR FC, SS FC, OPBG che richiedono di visionare i propri dati inviati al RIFC)
- ☐ Dati aggregati
- ☐ Dati elaborati

MOTIVO PER LA RICHIESTA DATI:

- ☐ Progetto di studio
- ☐ Presentazione a congresso
- ☐ Elaborazione di un articolo originale da sottoporre su rivista peer-reviewed
- ☐ Altro (specificare):

IN CASO DI IMPIEGO DEI DATI PER LA PRESENTAZIONE DI UN PROGETTO DI RICERCA/STUDIO:

Il sottoscritto _____
allega al presente modulo un breve razionale della richiesta dati, così strutturato:

- Titolo
- Razionale (max 2000 caratteri spazi inclusi)
- Scopo (max 500 caratteri spazi inclusi)
- Tipologia dei dati richiesti al RIFC
- Eventuali elaborazioni statistiche dei dati richieste al CT del RIFC
- Outcome previsto (max 1500 caratteri spazi inclusi)

Richiesta di dati al CS e CT del RIFC

(Art. 11 dell'Accordo Scientifico in sezione "Normativa" del sito www.registroitalianofibrosicistica.it/)

Possono aver accesso ai dati del RIFC i membri del CS, i CRR FC, i SSFC, l'OPBG, la SIFC e la LIFC. Inoltre, è previsto che possano richiedere accesso ai dati o alle elaborazioni, i seguenti soggetti:

- Registro Europeo FC (European Cystic Fibrosis Society Patients Registry – ECFS PR);
- Ministero della Salute;
- Istituto Superiore di Sanità;
- Aziende Sanitarie, altri laboratori/operatori sanitari;
- FFC;
- Ditte farmaceutiche, soggetti privati.

Alcune pubblicazioni 2024-26



- ✓ Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR). **Report** 2023-2024.
Epidemiol Prev. 2026
- ✓ **Outcomes of SARS-CoV-2 Infection** Post-solid Organ Transplantation in the Cystic Fibrosis Population.
Submitted JCF-D-25-00322 (2025)
- ✓ **Pregnancies in women with cystic fibrosis in the era of CFTR modulators:** current challenges and future perspectives. Insights from the italian cystic fibrosis registry.
Submitted JCF-S-25-00371. (2025)
- ✓ **Gravidanza e parto** in donne FC nell'era dei modulatori: i dati del Registro Italiano Fibrosi Cistica.
Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica. 2024, 21(2): 11-15
- ✓ Impact of **COVID-19** infection on lung function and nutritional status amongst individuals with cystic fibrosis: a global cohort study.
Journal of Cystic Fibrosis 23 (2024) 815–822.
- ✓ **Nutritional trends** in cystic fibrosis: insights from the Italian Cystic Fibrosis Patient Registry.
Journal of Clinical Medicine 2024;13(13):3652.
- ✓ Italian Cystic Fibrosis Registry (ICFR). **Report** 2021-2022.
Epidemiol Prev. 2024 Mar-Apr;48(2 Suppl 2):1-41. doi: 10.19191/EP24.2.S2.031
- ✓ **Epidemiologia delle colonizzazioni respiratorie** nei soggetti con Fibrosi Cistica in età pediatrica (Dati dal 2018 al 2022 del RIFC).
Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica. 2023, 20(3):9-11
- ✓ **Obesità (e non solo)** in fibrosi cistica: prevalenza, tendenze e dati sui fattori associati.
Orizzonti FC. Organo della Società per lo studio della Fibrosi Cistica. 2023, 20(2):7-11
- ✓ Hidden **CFSPID** in CF patient registries? The Italian CF Registry experience.
J Cyst Fibros. 2023. S1569-1993(23)00867-6. doi: 10.1016/j.jcf.2023.07.010.





Registro Italiano
Fibrosi Cistica

[Home](#)[Chi Siamo](#)[Rapporti E Pubblicazioni](#)[Normativa](#)[Contattaci](#)

GRAZIE PER L'ATTENZIONE

www.registroitalianofibrosicistica.it